

• **TÍTULO:** EFICACIA DE LA INTERVENCIÓN DE UN PROGRAMA DE FISIOTERAPIA DOMICILIARIO EN ENFERMOS DE POMPE

• **RESUMEN:**

Introducción:

La enfermedad de Pompe o glucogénesis de tipo II es una enfermedad rara, hereditaria y multisistémica producida por la acumulación de glucógeno en los lisosomas debido a la deficiencia de la enzima α -glucosidasa ácida (GAA). Pertenece a un grupo de 5 tipos de enfermedades genéticas producidas por deficiencias a nivel lisosomal. Se diferencian dos tipos según su forma de presentación. Las manifestaciones clínicas se muestran con menor severidad a nivel cardíaco siendo más acusadas a nivel musculoesquelético y deficiencias en el sistema respiratorio. Según informa la Asociación Internacional de Pompe (IPA) el ejercicio adecuado diario a las personas con la enfermedad de Pompe proporciona muchos beneficios a nivel muscular y esquelético

Objetivo:

El objetivo general que nos proponemos en este estudio es comprobar si la inclusión de un programa de fisioterapia domiciliaria mejora el balance muscular, articulario, respiratorio y el dolor percibido de las personas afectadas de la enfermedad de Pompe.

Como objetivos específicos: preservar el grado de autonomía de los afectados, detectar, evaluar e intervenir sobre las necesidades motoras individuales y específicas, disminuir la velocidad de deterioro físico, mejorar la higiene postural, preservar la capacidad respiratoria y evitar infecciones respiratorias, paliar al máximo el dolor y mejorar el balance muscular y articular.

Metodología:

El diseño del estudio está basada en una metodología combinada cuantitativa y cualitativa de tipo descriptivo, transversal, cuasiexperimental con una evaluación pretest y posttest. El estudio se realizará sobre la población diagnosticada de POMPE de inicio tardío en la Región de Murcia (N=5). El periodo de intervención será de un año durante el que se realizarán controles periódicos definidos al inicio del tratamiento.

Para este apartado se emplearon las medidas a las que la fisioterapeuta podía acceder sin necesidad de intervención de los médicos especialistas, debido al retraso de las consultas por la situación de pandemia por Covid-19. Estas medidas fueron: la Escala EVA (Escala visual analógica del dolor), escala 6MWT (6 minutos marcha) y MRC (Medical Research Council) para la valoración del balance muscular. En cuanto a la función a la valoración de la función respiratoria se usó el Pico de flujo espiratorio (PEF).

Resultados:

Se realizó la prueba T de student obteniendo resultados significativos entre la aplicación del tratamiento en el grupo pre y post.

El dolor pasó en la mayor parte de ellos de 8 puntos a 0 o 1. En la prueba de 6 minutos hay diferencias hasta de 100 metros en la evaluación final. El pico de flujo espiratorio se incrementa en varios casos hasta un 30%

A excepción de aductores, musculatura mayormente afectada en Pompe. Esta musculatura se mantiene en mejoría de uno o dos puntos.

Conclusiones:

Existe una mejoría en el dolor de los pacientes tras la rehabilitación. Existe mejoría en la capacidad aeróbica. Existe una mejoría en el pico de flujo espiratorio. Retraso en la pérdida de la capacidad vital forzada. Existe una mejoría del balance muscular, en el paciente más joven esta mejora es más notable. No hay cambios en el balance articular.

Biibliografía:

Angulo, J.M., y Guevara J.M. (2013). Enfermedad de Pompe de inicio tardío en la consulta de medicina física y rehabilitación en Bogotá, Colombia. *Rev Col Med Fis Rehab* 2013; 23(1): 82-93.

Barba-Romero, M.A., Barrot, E., Bautista-Lorite, J, Gutierrez-Rivas, E., Illa, I., y Jimenez, L.M. (2012). Guía clínica de la enfermedad de Pompe de inicio tardío. *Rev Neurol* 54(1): 497-507.

Cupler, E.J., Berger, K.I., y Lechner, R. T. (2012). Consensus treatment recommendations for late-onset pompe disease. *Muscle Nerve*, 45(3): 319–333. doi:10.1002/mus.22329.

Gutiérrez-Rivas, E., Illa, I., Pascual-Pascual, S.I., Pérez-López, J., Vilchez-Padilla, J.J., y Bautista-Lorite, J. (2015). Guía para el seguimiento de la enfermedad de Pompe de inicio tardío. *Rev Neurología*, 60(1): 321-8.

Priya, S., Kishnani, M.D., y Robert, E. (2006). Pompe disease diagnosis and management guideline. *ACMG Practice Guideline.*, 8(5). DOI: 10.1097/01.gim.0000218152.87434.f3

Pascual-Pascual, S., Nascimento, A., Fernández-Llamazares, C.M., Medrano-López, C., Villalobos-Pinto, E., y Martínez-Moreno, M. (2016). Guía clínica de la enfermedad de Pompe infantil. *Rev Neurol*, 63(1): 269-79.

Ruiz, R.P., Alba, L.L., y Martinez-Rueda, R. (2015). Physiotherapist's role in the management of Pompe disease. *Rev. Fac. Cienc. Salud UDES*, 2(1): 42-46.

Savegnago, K., Silva, M., Jonhston, C., Melo, A.M., Paula, A., y Carvalho, B. (2012). Systematic review of functional assessment scales in Pompe disease. *Rev. Paul de Pediatr*, 30(2), 272-277. <https://dx.doi.org/10.1590/S0103-05822012000200018>

Van den Berg. (2015). Safety and efficacy of exercise training in adults with Pompe disease: evalution of endurance, muscle strength an core stability before and after a 12 week training program. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 10:87.